



ООО «Институт детской неврологии и эпилепсии им. Святителя Луки»

РФ 108841 г. Москва, г. Троицк, ул. Нагорная, д. 5

Лицензия ЛО-77-01-014900 от 26.09.2017

WWW.EPILEPTOLOGIST.RU

ИНН 5030070639, ОГРН 1105030002142

22 апреля 2022 года

Консультативный амбулаторный приём

ФИО: Зоркальцев Максим Дмитриевич, 11 лет (07.10.2010 г.р.)

Вес – 43 кг.

Диагноз: Предположительно структурная фокальная эпилепсия (G 40.2).

Этиология: структурная (последствия перинатального поражения головного мозга); нельзя исключить генетическую этиологию.

Приступы: приступы новорожденных;

Приступы с фокальным началом с остановкой активности, с нарушением сознания, с вегетативными симптомами (рвота), фокальные билатеральные тонические.

Дебют приступов в 9 лет.

Видимые приступы отсутствуют с июля 2021 г.

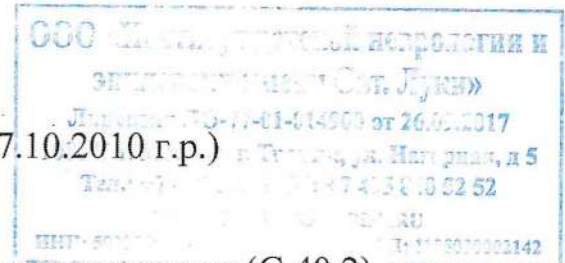
Наследственный анамнез не отягощен.

Перинатальный анамнез: от 4-й беременности, протекавшей с истмико-цервикальной недостаточностью; от 2-х физиологических родов в срок; оценка по шкале Апгар – 7-8 баллов, вес – 4.700. Закричал сразу.

На 2-й день жизни в связи с ухудшением состояния был переведен в реанимацию; находился в реанимации 3 дня, получал кислород, ИВЛ не проводилась. Зарегистрированы приступы новорожденных (по выписке, подробное описание отсутствует), в больнице получал фенобарбитал. Выписан через 3 недели.

Раннее развитие по возрасту.

С 9 лет (ноябрь 2019) появились эпизоды в виде остановки активности, фиксации взгляда (иногда заведения глаз вверх), от 5 до 15 секунд; в дальнейшем приступы данного типа иногда сопровождались автоматическими движениями в руках, оромандибулярными автоматизмами (сглатывание); в редких случаях – непроизвольное мочеиспускание. В начале заболевания – редкие единичные приступы, в дальнейшем – с частотой до 6 раз в день, с перерывами до нескольких дней. В дальнейшем присоединились приступы в виде общего напряжения,



преимущественно в руках, остановки дыхания (до 10 сек) – далее спутанное сознание, автоматические движения (до 5 мин) – далее сон.

Получал Трилептал (без существенного эффекта), Кеппра – без существенного эффекта, Кеппра в сочетании с ламотриджином – приступы описанного характера отсутствуют с июля 2021 г. Сохраняются состояния в виде моргания век, зажмуривания глаз, иногда кивок влево (эпилептический характер не доказан).

Неврологический статус: Норма. Очаговых симптомов не выявлено.

Анализ данных ВЭМ: Периодическое региональное замедление по правым задне-височным отведениям.

Эпилептиформная активность в виде комплексов острая-медленная волна преимущественно по правым лобно-центрально-вертексным отведениям.

В 2020 г. регистрируется пик-волновая активность по правым лобно-височным отведениям с периодической латерализацией на правую гемисферу и диффузным распространением.

Зарегистрировано 5 приступов с левосторонним началом и последующим распространением на правую височную область.

По видео – билатеральный тонический приступ, с поворотом головы вначале вправо, затем влево.

Первичный материал по ЭЭГ не представлен. По описанию приступы исходят из левой гемисферы.

ВЭМ (апрель 2022 г) эпилептиформная активность отсутствует.

МРТ (11 апрель 2022, РДКБ): Рубцовые изменения правой задневисочно-теменной области. Небольшая зона глиоза в перисильвиарном регионе слева. Небольшое расширение правого бокового желудочка. Данные изменения предположительно можно рассматривать в рамках ОНМК в бассейне средней мозговой артерии.

Генетическое исследование: полное секвенирование экзона (Геномед):

Выявлены гетерозиготные мутации в генах:

- С1С. Связь с заболеванием: умственная отсталость, АД, 45 тип (617600)
- СNOT3. Связь с заболеванием: Нарушение интеллектуального развития, отставание в речевом развитии, аутизм, дисморфические черты лица (618672), АД.
- HFE. Связь с заболеваниями: Гемохроматоз, порфирия, изменения уровня трансферринов, АД и АР.

А также носительство ряда мутаций в генах рецессивных заболеваний (GNRHR, АСУ1, РЗН2, АК7).

Анализ по Сэнгеру на мутацию в гене С1С у обоих родителей – в работе.

В анализах крови – повышение уровня гомоцистеина, что может быть связано с повышенным тромбообразованием.

Рекомендации:

В настоящее время получает:

Леветирацетам (принимает Кеппра): 1000 мг 2 раза в день (2000 мг в сутки)

Концентрация вальпроевой кислоты – 61.5 мкг/мл (максимальная) (10-40)

Ламотриджин (принимает Сейзар): 200 мг утром – 200 мг вечером (400 мг в сутки)

Концентрация ламотриджина – 5.8 мкг/мл (норма: 4-10) (максимальная)

Рекомендовано продолжение терапии.

При возникновении не менее 2 приступов рекомендована постепенная отмена Кеппры по 250 мг в неделю, чередуя утро и вечер, и одновременное введение лакосамида:

Стартовая доза: 25 мг утром

Через неделю: 25 мг 2 раза в день

Через неделю: 50 мг утром и 25 мг вечером

Через неделю: 50 мг 2 раза в день

Через неделю: 75 мг утром и 50 мг вечером

Через неделю: 75 мг 2 раза в день

Через неделю: 100 мг утром и 75 мг вечером

Через неделю: 100 мг 2 раза в день (200 мг в сутки)

Альтернативным препаратом может быть вальпроат в средней дозе 1000 мг в сутки (500 мг 2 раза в день).

Антиэпилептическую терапию принимать длительно, непрерывно, строго после еды! Избегать перегревания!

В случае возобновления приступов рекомендовано обследование:

1. Проведение МРТ с высоким разрешением (3 Тесла) по эпилептологической программе под наркозом (протокол «0.6 мм»):
- Санкт-Петербург; ЛДС-МИБС; www ldc ru +7812 244 00 24, +7812 374 30 74 (зав отд. Руденко Д.В.).
2. Рекомендовано проведение многосуточного прехирургического ЭЭГ мониторинга по системе 10-10 с обязательной регистрацией приступов в ИДВНЭ им Свт. Луки (зав отделением, доцент Виктор Алексеевич Чадаев, 8-903-785-91-39)
3. С последующим обсуждением полученных результатов на консилиуме в ИДВНЭ им Свт. Луки.

Повторная консультация через 6 мес. Перед повторной консультацией провести: - видео-ЭЭГ-мониторинг с включением сна (+7495 669 83 93; +7 495 181 31 01); - общий анализ крови (с формулой крови и тромбоцитами) и биохимический анализ крови (общий белок, общий и прямой билирубин, щелочная фосфатаза, гамма-ГТ, АЛТ, АСТ, амилаза, глюкоза, натрий, калий, кальций, мочевины, креатинин, мочевины, мочевая кислота, холестерин); при приеме вальпроата - концентрация вальпроовой кислоты в крови (утром, до приема препарата).

Руководитель Клиники ИДНЭ
им. Святителя Луки
Доктор медицины, профессор

К.Ю. Мухин

Руководитель Клиники ИДНЭ
Профессор, д.м.н. Мухин
Константин Юрьевич
+7 (495) 181 31 01; +7 (915) 470-66-11
Сайт: www.epileptologist.ru

